

**PROGETTO ECM RES
HPP storming Toscana
Firenze, 10 marzo 2026**

SEDE: AULA MAGNA NIC3, AOU Careggi, Largo G.A. Brambilla, 3 50134 Firenze FI

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Laura Masi

ORE FORMATIVE: 6h 45

DESTINATARI:

- Medico chirurgo con specializzazione in: Ortopedia e Traumatologia, Pediatria, Genetica Medica, Reumatologica, Endocrinologia, Medicina interna
- Farmacista del SSN

OBIETTIVO FORMATIVO TECNICO-PROFESSIONALE: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere;

NR. CREDITI: 6

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'ipofosfatasia (HPP) è una malattia rara del metabolismo osseo caratterizzata da un difetto dell'attività della fosfatasi alcalina tessuto-nonspecifica (TNSALP), che determina un accumulo di substrati inorganici e un difettoso processo di mineralizzazione ossea e dentale. Nonostante la sua base genetica ben definita, l'HPP rimane spesso sottodiagnosticata o erroneamente classificata, con conseguente ritardo nella presa in carico dei pazienti e nella possibilità di un trattamento appropriato.

Il programma ECM si propone di fornire una panoramica completa e multidisciplinare sulla patologia, partendo dalle basi fisiopatologiche e dall'epidemiologia regionale, fino alla diagnosi precoce e ai percorsi terapeutici oggi disponibili. Attraverso il contributo di esperti in endocrinologia, ortopedia, pediatria, odontoiatria e genetica, verranno affrontate le principali manifestazioni cliniche dell'HPP nelle diverse età della vita, evidenziando i segni precoci di sospetto diagnostico e il ruolo chiave della fosfatasi alcalina come marker laboratoristico semplice ma determinante.

AIM EDUCATION | aimeducation.it

Viale E. Forlanini 23
20134 Milan, Italy
T +39 02 566011
info.aimeducation@aimgroup.eu

Company with quality System Certified by SGS - ISO 9001:2008 | AIM Education S.r.l.
Reg. Imprese di Milano, Cod. Fisc. e P. IVA 10553070151 Capitale sociale € 20.400
Società a responsabilità limitata con unico socio soggetta ad attività di direzione e coordinamento della AIM Group International Spa - Cod. Fisc. 05075630482

Let's__together



Particolare attenzione sarà dedicata agli aspetti ortopedici e odontoiatrici, alle sfide diagnostiche in età pediatrica, e alle implicazioni genetiche e terapeutiche della patologia, con approfondimenti sui criteri di accesso e rimborsabilità delle terapie specifiche. La tavola rotonda conclusiva mira a favorire il dialogo tra specialisti e istituzioni sanitarie, al fine di costruire un percorso diagnostico-terapeutico condiviso nella Regione Toscana, in linea con gli obiettivi del Piano Nazionale per le Malattie Rare.

L'evento intende quindi rafforzare la consapevolezza clinica e la collaborazione interdisciplinare nella gestione dell'HPP, migliorando la capacità di riconoscere precocemente la patologia e di orientare i pazienti verso i centri di riferimento, promuovendo così una presa in carico integrata e appropriata dei soggetti affetti.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

L'ipofosfatasia: una patologia sconosciuta, ma riconoscibile

09.15-09.40 Introduzione all'HPP: spettro clinico e fisiopatologia *Laura Masi*

09.40-10.00 Epidemiologia: i dati della Regione Toscana *Cristina Scaletti*

10.00- 10.30 Regione Toscana: la rete e gli obiettivi del piano nazionale delle malattie rare *Cecilia Berni*

Il Ruolo Chiave della Diagnosi Precoce

10.30-11.00 HPP, una malattia rara dal biomarker "comune" la fosfatasi alcalina *Maurizio Mazzantini*

11.00-11.30 L'HPP in Ortopedia e Traumatologia: Focus su deformità scheletriche, fratture atipiche, ritardo di consolidamento , osteomalacia *Domenico Campanacci*

11.30-12.00 *Coffee Break*

L'HPP in Pediatria: Dalla Neonatologia all'Adolescenza

Moderatore: Stefano Stagi

12.00-12.15 Le Manifestazioni Odontoiatriche dell'HPP: Il Primo Allarme

Perdita precoce dei denti decidui, anomalie dentali, ruolo del pedodontista
Pamella Armi

Caso clinico: dal particolare alla diagnosi clinica
Alessandro Barbato

Verrà presentato un caso clinico di paziente con HPP in cui sono presenti come primi sintomi aspetti odontoiatrici, approfondendo le tematiche già presentate nella relazione precedente

12.15-12.45 Segni e sintomi sospetti in età pediatrica, ritardo di crescita, sfide diagnostiche
Giampiero Baroncelli

Approfondimenti Diagnostici e Clinici

12.45-13.15 Diagnosi e clinica dell'HPP nell'adulto *Gemma Marcucci*

13-15-14-00 *Light Lunch*

14.00-14.30 Il ruolo della genetica *Elisabetta Pelo*

14.30-15.00 Il ruolo della terapia e monitoraggio clinico *Luisella Cianferotti*

15.00-15.30 Criteri di rimborsabilità e accesso alla terapia *Federica Romano*

15.30-16.30 Tavola Rotonda: Costruire un Percorso Diagnostico e Terapeutico Condiviso in Toscana

Moderatore: Laura Masi, Maurizio Mazzantini

Panelist: All faculty.

16:30-17:00 Discussione Generale e Q&A

17:00-17:15 Conclusioni e Prossimi Passi *Laura Masi*

Verifica di apprendimento ECM on-line

FACULTY

NOME	COGNOME	LAUREA	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE
Pamela	Armi	Odontoiatria e protesi dentaria	ORTOGNATODONZIA	Odontostomatologia speciale, AOU Meyer, Firenze
Alessandro	Barbato	Medicina e Chirurgia	Pediatria	AOU Meyer, Firenze
Giampiero	Baroncelli	Medicina e Chirurgia	Pediatria	U.O. Neonatologia Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale S. Chiara
Cecilia	Berni	Scienze Politiche	Management e Sanità	Responsabile organizzativo Rete regionale Malattie Rare Regione Toscana
Domenico	Campanacci	Medicina e Chirurgia	Ortopedia e Traumatologia	Direttore del Dipartimento Muscoloscheletrico e Riabilitativo Direttore della SOD complessa di Ortopedia Oncologica e Ricostruttiva, Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze
Federica	Romano	Farmacista	Farmacista Ospedaliero	Direttore UO Farmacia Ospedaliera, AOU Careggi, Firenze
Luisella	Cianferotti	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Ricercatore Universitario di Endocrinologia all'Università di Firenze

Gemma	Marcucci	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Professore associato di Endocrinologia, Università di Firenze
Laura	Masi	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo, AOU Careggi, Firenze
Maurizio	Mazzantini	Medicina e Chirurgia	Reumatologia	U.O. Reumatologia dell'Azienda Universitario Ospedaliera di Pisa
Elisabetta	Pelo	Medicina e Chirurgia	Genetica Medica e Medicina Legale	Direttore SODc Diagnostica Genetica, Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze
Cristina	Scaletti	Medicina e Chirurgia	Immunologia e Allergologia	Direttore SOD Malattie Rare AOU-Careggi
Stefano	Stagi	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Professore Associato di Pediatria, Università di Firenze